

Immunomodulazione e terapia enzimatica ad alto dosaggio in un caso di Pompe infantile post infezione da SARS-CoV 2

Sibilio M¹, Verde A², Pascarella A³, Limongelli G⁴, Grieco M⁵, Mosca C², Battagliere I², Del Bene M², Carrella M², Carbone M⁶, De Brasi D¹, Pecoraro C¹, Tipo V³, Mastrominico A¹, Fecarotta S²

1.Dipartimento di Pediatria, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italy

2.Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università "Federico II", Napoli, Italy

3.Dipartimento Emergenze pediatriche, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italy

4.Divisione di Cardiologia, Università Luigi Vanvitelli, Napoli, Italy,

5.Unità di Cardiologia Pediatrica, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italy,

6.UOS malattie metaboliche e rare, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italy

INTRODUZIONE/ BACKGROUND

La malattia di Pompe è una miopatia metabolica causata da mutazioni del gene GAA. Recenti studi suggeriscono di praticare l'immunomodulazione prima dell'inizio della terapia enzimatica sostitutiva (ERT) indipendentemente dallo stato CRIM e che dosi più elevate di ERT (40 mg/kg 2 volte/settimana) siano sicure ed efficaci. Assenti, inoltre, sono le segnalazioni in letteratura circa l'esito dell'infezione da SARS-CoV2 nella malattia di Pompe a esordio infantile (IOPD). Riportiamo il caso di un lattante di 12 mesi affetto da IOPD e stato CRIM positivo (+) sottoposto a ERT ad alto dosaggio post infezione da SARS-CoV2.

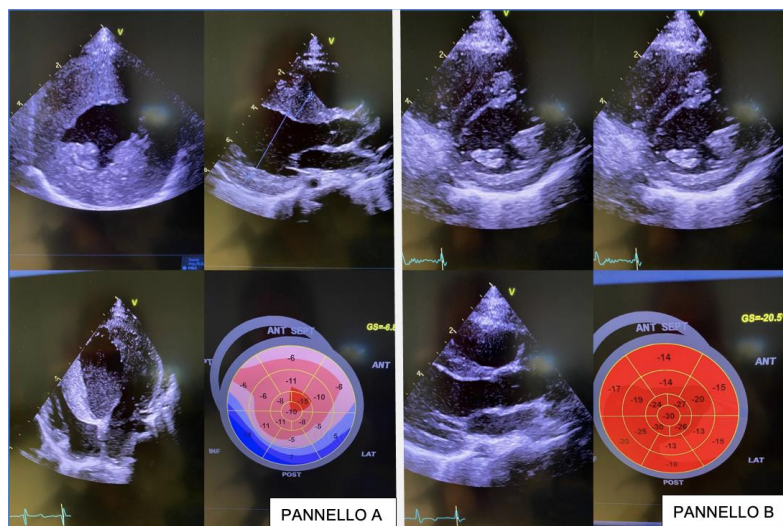


Figura 1. Pannello A: Ecocardiocolordoppler tempo 0. **Pannello B:** Ecocardiocolordoppler a 5 mesi post ERT.

PAZIENTE

Un bambino di 6 mesi giungeva alla nostra osservazione per cianosi periorale e ipotonia generalizzata. 30 giorni prima, infezione da Covid 19 con decorso paucisintomatico. Gli esami ematochimici mostravano: AST 586 U/L (vn 5-58), ALT 346 U/L (vn 8-40), CPK 1247 U/L (vn 24-250), CK-MB 32.09 ng/mL (vn 0.10-6.20), Troponina 129 ng/L (vn 1-30), BNP 484 pg/mL (vn 0-100). L'ECG mostrava segni di ipertrofia biventricolare con sovraccarico. All'ecocardiocolordoppler severa ipertrofia ventricolare sinistra con FE 40%. Veniva posto il sospetto di malattia di Pompe, confermato dal dosaggio dell'alfa glucosidasi acida (0.9 nmol/mg di prot./h vn 15-27) e dal test genetico (eterozigosi composta c.784G>A + c.869A>T/c.1138_1140delTCC gene GAA). La valutazione dello stato CRIM dava esito positivo. Praticava metrotrexate (0.4 mg/kg sc per 3 giorni per 3 settimane) prima dell'inizio dell'ERT (40 mg/kg/settimana ev) e terapia per lo scompenso cardiaco.

RISULTATI

Abbiamo osservato un progressivo miglioramento clinico, biochimico e della performance cardiaca: a 5 mesi Troponina 27, BNP < 5, CK-MB 20.9, FE 60%.

DISCUSSIONE

Il caso descritto rappresenta, a nostra conoscenza, la prima descrizione sull'andamento paucisintomatico dell'infezione da SARS-CoV 2 nella IOPD e rafforza le segnalazioni sull'efficacia nei pazienti CRIM+ della immunomodulazione e dell'ERT ad alto dosaggio.